

# شناخت و درک بیماری نوروفیبروماتوز نوع دو: راهنمایی برای بیماران و خانواده های آنان

نویسندگان: جان و لیندا مانتس، اسکات پلوتکین

ترجمه: حمیده ناصحی، ترجمه و ویرایش علمی: دکتر لیلیا جویباری (هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی  
گلستان)



انجمن بیماری نوروفیبروماتوز

بنیاد بیماری های نادر ایران

"شاید ما نتوانیم شرایطی را که با آن سرو کار داریم  
تغییر دهیم، اما اینکه چگونه با این شرایط برخورد  
کنیم دست خودمان است"

این راهنما برگرفته شده از شبکه نوروفیبروماتوز است.

<http://www.nfnetwork.org>



## مقدمه

هدف از این کتاب کمک به بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع ۲ و خانواده های آنان است تا ضمن کسب اطلاعاتی پیرامون این بیماری به آن ها بگوییم که شما تنها نیستید. هنگامی که وارد دنیای نوروفیبروماتوز می شوید شاید شما نیز احساسی همانند افراد قبل از خودتان داشته باشید. احساس عجز می کنید و آرزو می کنید همه چیز تمام شود و بیشتر از هر چیز می ترسید. شاید به یک باره دچار این احساس شوید که تمامی آرزوها و رویاهایی که برای خودتان داشتید و خانواده تان برای شما داشتند در حال بر باد رفتن است اما تحقیقات همچنان در حال پیشبرد است و دانشمندان نیز با هم در حال حل معمای نوروفیبروماتوز نوع دو هستند. ما در حال حاضر امیدواریم عمل جراحی تنها درمان برای تومور نباشد و تحقیقات به جایی برسد که به حفظ شنوایی منجر شود و حس زندگی در کسانی که تحت تاثیر نوروفیبروماتوز قرار گرفته اند، تغییر کند.

امیدواریم که با خواندن این کتاب حس شادمانی در شما زنده شود و ضمن بالا رفتن میزان آگاهی تان از این بیماری بدانید که شما تنها نیستید. ما می توانیم با یکدیگر زندگی کسانی که تحت تاثیر بیماری قرار گرفته اند را تغییر و بهبود بخشیم.

## سایر انواع نوروفیبروماتوز چیست؟

### نوروفیبروماتوز نوع یک: NF1

این نوع از نوروفیبروماتوز به عنوان فون رکلینگ هاوزن نیز شناخته شده است. نوروفیبروماتوز نوع یک به میزان یک در هر ۳۰۰۰ تولد رخ می دهد و نمود بیماری در افراد مختلف به اشکال مختلف است. خال ها و لکه های شیر قهوه ای رنگ بر رو یا زیر پوست ایجاد می شود. همچنین ممکن است تغییر شکل استخوان ها و انحنای ستون فقرات (اسکولیوز) نیز رخ دهد. گاه و بیگاه، ممکن است تومورهایی در مغز، اعصاب جمجمه ای و یا روی نخاع تشکیل شود. حدود ۵۰ درصد از بیماران ناتوانی های یادگیری دارند.

## شوانوماتوز Schwannomatosis

یک شکل نادر از نوروفیبروماتوز است و به نظر می‌رسد که یک مورد در هر ۴۰ هزار تولد است. از نوروفیبروماتوز نوع یک و نوع دو کمتر شناخته شده است و تظاهرات آن بین بیماران بسیار متفاوت است.

### نوروفیبروماتوز نوع دو (NF2) چیست؟

یک بیماری ژنتیکی است که باعث ایجاد شوانومای وستیبولار (تومورهای عصب هشتم جمجمه که شنوایی و تعادل را تحت تاثیر قرار می‌دهد) و تومور روی سایر اعصاب در بدن می‌شود. بیماران با این بیماری به دنیا می‌آیند و اکتسابی نیست.

### تفاوت نوروفیبروماتوز نوع دو با شوانوماتوز وستیبولار یک‌طرفه (نورومای آکوستیک=

#### تومور عصب شنوایی) چیست؟

تومور عصب شنوایی یک‌طرفه (نورومای شنوایی) در جمعیت عمومی شایع است و حدود ۷-۹ درصد از تمام تومورهای مغزی را تشکیل می‌دهند. متوسط سن شیوع این تومور حدود ۵۵ سالگی است. تومور عصب شنوایی دوطرفه مشخصه نوروفیبروماتوز نوع دو است. بیماران نوروفیبروماتوز نوع دو معمولاً در اواخر نوجوانی یا اوایل ۲۰ سالگی با علائم مربوط به تومور عصب شنوایی شناخته می‌شوند.

برخی از بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع ۲ می‌توانند شوانومای وستیبولار یک‌طرفه و سایر علائم بیماری مانند مننژیوما، شوانومای غیر شنوایی، آب مروارید (کاتاراکت)، نیز داشته باشند.

### شیوع نوروفیبروماتوز نوع ۲ چقدر است؟

یک اختلال نادر است و تصور بر این است که به میزان یک نفر در هر ۲۵۰۰۰ تولد زنده رخ دهد. اگر چه یک اختلال ژنتیکی است، بسیاری از بیماران مبتلا فاقد سابقه خانوادگی هستند. در حدود نیمی از بیماران، فرد مبتلا اولین فرد در خانواده خود هستند که به این بیماری مبتلا می‌شود.

### چگونه می‌توان تشخیص نوروفیبروماتوز نوع ۲ را قطعی کرد؟

تشخیص از طریق ارزیابی بالینی و رادیوگرافی صورت می گیرد. معیارهای متعددی برای تشخیص توسط پزشکان استفاده می شود از جمله شاخص موسسه ملی بهداشت (NIH) و شاخص های منچستر. پزشک شما می تواند جزئیات را در باره معیارهای فردی فراهم نماید. اساساً، سه گروه از بیماران این شاخص ها را دارا هستند.

اولین گروه از بیماران کسانی هستند که **تومورهای شنوایی دوطرفه** بر اساس MRI (رادیوگرافی ام.ار.آی) دارند، گروه دوم از بیماران کسانی هستند که سابقه خانوادگی نوروفیبروماتوز نوع دو در یکی از خویشاوندان درجه ی اول (به عنوان مثال، پدر و مادر یا برادر و خواهر) و سابقه شخصی تومور شنوایی (یک طرفه یا دوطرفه) دارند. گروه سوم از بیماران شامل افراد با سابقه خانوادگی نوروفیبروماتوز نوع دو اما با تومور شنوایی یک طرفه و حداقل دو مورد از علائم بالینی دیگر نوروفیبروماتوز نوع دو شامل مننژیوما، نوروفیبروما، اپنڈیموما، یا آب مروارید باشد.

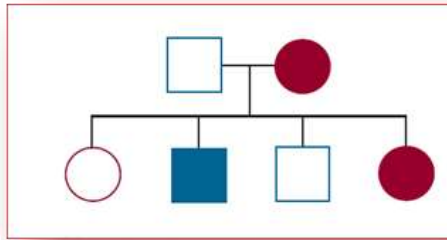
### **چرا من مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو هستم؟**

نوروفیبروماتوز نوع دو به دو روش مختلف بروز می کند. در حدود نیمی از بیماران آن را از والدین به ارث برده اند، در این موارد وراثت عامل ایجاد بیماری است. در نیم دیگر از بیماران هیچ سابقه خانوادگی و فامیلی وجود ندارد. یک جهش ژنتیکی بلافاصله پس از لقاح رخ می دهد و در نتیجه ژن نوروفیبروماتوز نوع دو پدیدار می شود.

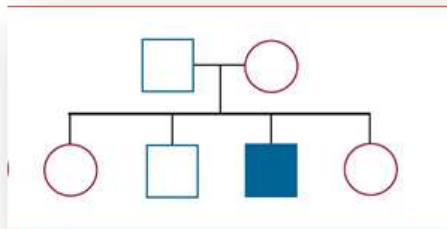
برخی از موارد در حال حاضر به عنوان **نوروفیبروماتوز نوع دو موزاییکی** بروز می کنند. این واژه یک اصطلاح ژنتیکی است به این معنا که همه سلول ها در داخل خود حاوی ژن تغییر یافته ی نوروفیبروماتوز نوع دو نیستند. بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو موزاییک ممکن است در مقایسه با سایر انواع، علائم خفیف تری داشته باشند.

**کلمات کلیدی:** مربع = مردان؛ دایره = زنان؛

اشکال تو پر = مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو، اشکال تو خالی = غیرمبتلا



شجره نامه برای فردی که به نوروفیبروماتوز نوع دو را به ارث برده است، هر نسل ممکن است به این بیماری خانوادگی مبتلا شود



شجره نامه برای فردی که برای اولین بار در خانواده به صورت تک گیر (انفرادی) به نوروفیبروماتوز نوع دو مبتلا شده است.

### اگر من مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو باشم فرزندان من چه می شوند؟

الگوی انتقال برای نوروفیبروماتوز نوع دو اتوزومال غالب است. به این معنا که به طور متوسط در هر بارداری ۵۰ درصد، خطر انتقال ژن نوروفیبروماتوز نوع دو به فرزندان وجود دارد، چه پدر مبتلا باشد و چه مادر. تنها مورد استثنا در این میان بیماران مبتلا به **نوروفیبروماتوز نوع موزاییکی** است که خطر ممکن است کمتر از ۵۰ درصد باشد. متخصص ژنتیک می تواند به همه کسانی که مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو هستند بر اساس تاریخچه پزشکی شخصی آنان کمک کند تا میزان خطرات احتمالی را برآورد کنید.



نوروفیبروماتوز نوع دو در حدود نیمی از موارد **اتوزومال غالب** است. اگر یکی از والدین مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو باشد، درست مثل سکه انداختن است، در هر بارداری ۵۰ درصد احتمال انتقال ژن نوروفیبروماتوز نوع دو به کودک را به همراه دارد.



در حدود نیمی از موارد نوروفیبروماتوز نوع دو به صورت پراکنده رخ می دهد، یعنی هیچ سابقه خانوادگی وجود ندارد، آنها برای اولین بار در خانواده به عنوان این بیماری تشخیص داده می شوند.

---

### **چه آزمایشاتی برای یک بیمار با تشخیص نوروفیبروماتوز نوع دو، مهم هستند؟**

بیماران با تشخیص نوروفیبروماتوز نوع دو باید تحت یکسری بررسی های گستره بیماری قرار گیرند. هدف از این ارزیابی این است که آنچه تظاهرات نوروفیبروماتوز نوع دو در بیمار است شناخته شود. این بررسی ها ممکن است شامل عکسبرداری (MRI) با کنتراست و با کیفیت (قطعات میلی متری) از مغز از طریق کانال گوش داخلی، عکسبرداری (MRI) از ستون فقرات،

سنجش شنوایی (از جمله اندازه‌گیری تن خالص آستانه صدا و نمره تشخیص کلمه) و بینایی سنجی باشد.

در برخی از افراد، به بررسی قدرت بلع و یا کیفیت صدا نیز پرداخته می‌شود. در برخی از بیماران (کسانی که به نظر می‌رسد نخستین فرد مبتلا در خانواده هستند)، مشاوره ژنتیک نیز توصیه می‌شود.

### **درگیری با نوروم آکوستیک چگونه است؟**

تومورهای شنوایی، تومورهای مشخصه نوروفیبروماتوز نوع دو هستند. این تومورها با از دست دادن ناگهانی و یا تدریجی شنوایی در طول زمان همراه است. از دست دادن ناگهانی شنوایی عبارت است از کاهش شنوایی که در کمتر از ۷۲ ساعت رخ می‌دهد. این نوع از دست دادن شنوایی معمولاً با داروهای استروئیدی خوراکی درمان می‌شود. هنگامی که بیماران با از دست دادن ناگهانی شنوایی مواجه می‌شوند، باید بلافاصله برای درمان با تیم پزشکی خود تماس بگیرند.

از دست دادن شنوایی تدریجی به صورت کاهش شنوایی در طول زمان (چند ماه تا چند سال) تعریف شده است. با کمال تعجب، ارتباط ضعیفی بین اندازه تومور و از دست دادن شنوایی در بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو وجود دارد. بیماران مبتلا به تومورهای بزرگ ممکن است شنوایی خوبی داشته و در عین حال بیماران مبتلا به تومورهای کوچک ممکن است ناشنوا شوند. درمان اصلی برای تومور شنوایی جراحی است، داروها نیز به عنوان یک گزینه درمانی مطالعه مورد قرار گرفته‌اند. جراحی از قبیل کاشت عصب حلزونی و کاشت ساقه شنوایی مغز شاید گزینه ای برای کمک به بهبود شنوایی باشند.

### **عوارض بالقوه جراحی عبارتند از:**

از دست دادن کامل شنوایی، ضعف عضلات صورت، خشونت صدا، مشکل بلع و سردرد. برای بیماران نوروفیبروماتوز نوع دو مهم است که برای عمل جراحی تومور شنوایی به مشورت با جراحان با تجربه بپردازند.



**ضعف عضلات صورت** با کاهش کیفیت زندگی در بیمار مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو همراه است. ضعف عضلات صورت می تواند شامل قسمت بالایی صورت (پیشانی و چشم ها)، بخش های نیمه میانی صورت (گونه ها و بینی)، و قسمت پایینی صورت (دهان و چانه) باشد. روش های جراحی و غیر جراحی می تواند این مشکل را بهبود بخشد.

**بیمارانی که دچار ضعف قسمت فوقانی صورت هستند** معمولاً با مشکل کامل بسته نشدن چشمان خود مواجه می شوند. اگر این عارضه درمان نشود، می تواند موجب زخم شدن سطح چشم (قرنیه) و در نهایت منجر به کوری شود. به همین دلیل، درمان ضعف عضلات صورت برای بیماران نوروفیبروماتوز نوع دو ضروری است. بیماران با "افتادگی صورت" اغلب در مورد ظاهر خود آگاهند. داشتن عزت نفس در برخورد با موضوع برای حفظ سلامت روانی بیماران نوروفیبروماتوز نوع دو مهم است.

**مشکل بلع بعد از جراحی** می تواند یک مشکل عمده برای بیماران نوروفیبروماتوز نوع دو باشد. نگرانی عمده در مورد مشکلات بلع این است که مواد غذایی و مایعات می تواند به ریه وارد شده و باعث عفونت یا التهاب شود. بنابراین، بهتر است مراکز قبل از عمل جراحی ارزیابی عملکرد تارهای صوتی را به عنوان یک آزمایش پایه انجام دهند.

در طول ۲۰ سال گذشته، پرتودرمانی برای درمان تومور شنوایی در نوروفیبروماتوز نوع دو محبوب تر شده است. پرتودرمانی در کنترل اندازه شوانوم های دهلیزی (تومورهای شنوایی) موثر است. با وجود این، در حفظ عملکرد شنوایی گوش اثری ندارد. اکثر بیماران که تحت درمان با پرتودرمانی بوده اند، کاهش قابل توجهی از شنوایی را در طول ماه ها و سال های پس از درمان تجربه کرده اند.

علاوه بر این به نظر می رسد، پس از پرتو درمانی افزایش اندک در خطر بدخیمی (سرطان) در ناحیه تحت درمان وجود داشته باشد.

به همین دلیل، بسیاری از (اما نه همه) پزشکان از پرتودرمانی در کودکان مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو اجتناب می کنند مگر اینکه تمام گزینه های دیگر در نظر گرفته شده باشد. محققان پزشکی به طور جدی به دنبال درمان های جدید برای تومورهای شنوایی نوروفیبروماتوز نوع دو

هستند. در حال حاضر، آزمایش‌های بالینی برای شناسایی داروهای جدید برای درمان این تومورها در جریان هستند.

### **ابتلا به مننژیوم چگونه است؟**

مننژیوم‌ها تومورهایی خوش خیم (غیر سرطانی) در پوشش مغز و نخاع‌اند. حدود ۵۰ درصد از بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو، مننژیوم مغز دارند و ۵۰ درصد دیگر از بیماران مبتلا به مننژیوم ستون فقرات‌اند.

زمانی که این تومورها در مغز یا نخاع تحت فشار قرار گیرند باعث بروز علائم می‌شود. به طور معمول، رشد این تومورها کند است و عمل جراحی می‌تواند در موارد پیشرفته مد نظر قرار گیرد. علائم ناشی از مننژیوم با بخشهایی از مغز یا نخاع که تحت فشارند مطابقت دارد.

به طور کلی، درمان مننژیوم برداشتن تومور با عمل جراحی توسط یک جراح با تجربه است. برای تومورهایی که ممکن است پس از درمان عود کند، تومورهایی که به طور کامل با عمل جراحی برداشته نمی‌شوند و برای تومورهایی که در دسترس جراحی نیستند، پرتو درمانی تجویز می‌شود.

محققان پزشکی به طور جدی به دنبال درمان‌های جدید برای مننژیوما در نوروفیبروماتوز نوع دو هستند. در حال حاضر، آزمایشات بالینی برای شناسایی داروهای جدیدی برای درمان این تومورها در حال انجام و بررسی است.

### **در مورد تومورهای نخاعی: اپاندیموما، شوانوما و مننژیوما چه می‌دانید؟**

تومورهای نخاعی در نوروفیبروماتوز نوع دو بیماران شایع است و می‌تواند شامل آپاندیم، شوانوما و یا مننژیوما باشد. **اپاندیموما**، تومورهایی هستند که از سلول‌های درون نخاع نشأت می‌گیرند. مننژیوم و شوانوم تومورهایی که در خارج از نخاع گسترش می‌یابند (اما با تحت فشار قرار دادن ستون فقرات باعث بروز علائمی می‌شوند). تعداد تومورها نخاعی در بیماران نوروفیبروماتوز نوع دو به طور قابل توجهی متغیر است. برخی از بیماران نوروفیبروماتوز نوع دو ممکن است هیچ توموری نداشته باشند در حالی که دیگران ممکن است تومورهایی متعدد داشته باشند که هر یک بخشی از ستون فقرات را تحت تاثیر قرار داده است.

برای ما مهم است که بین تومورهایی که صرفاً با انجام رادیوگرافی (MRI) مشخص می شوند با تومورهایی که باعث بروز علائم می شوند، تمیز داده شود. درمان اصلی برای **تومورهای ستون فقرات** که باعث بروز علائم می شوند، جراحی است. معمولاً برای تومورهایی که بدون علامت هستند، جراحی توصیه نمی شود (هر چند استثناهایی وجود دارد). در بیماران مبتلا به **چند تومور نخاعی**، ممکن است تشخیص توموری که باعث بروز علائم است غیر ممکن باشد. در سایر بیماران، ممکن است تومورها به طور قابل توجهی نخاع را تحت فشار قرار دهند اما در عین حال هیچ علامتی نداشته باشند.

بنابراین، مهم است که با همکاری با پزشک خود تصمیم بگیرید که آیا عمل جراحی برای یک تومور نخاعی لازم است یا خیر.

عوارض جراحی نخاع شامل مشکلات در راه رفتن، ضعف عضلانی، فلج، مشکلات مثانه، مشکلات حرکات روده و درد است. همانند دیگر تومورها در نوروفیبروماتوز نوع دو، هنگامی که به عمل جراحی نیاز است پیدا کردن یک جراح با تجربه برای جراحی این تومورها نقش مهمی دارد.

### **شوانوم محیطی به چه شکل است؟**

شوانومهای محیطی تومورهایی هستند که در خارج از مغز و نخاع تشکیل می شوند. این تومورها می توانند هر عصب در بدن از جمله بازوها، پاها، تنه، و پوست را تحت تاثیر قرار دهند. درمان معمول برای این تومورها زمانی که آنها علامت دار و در حال رشد می باشد عمل جراحی است. به طور کلی، بسیاری از پزشکان اغلب تومورهایی را مشاهده می کنند که در حال حاضر وجود دارند و باعث بروز علائم و یا در حال رشد نیستند. به تازگی، استفاده از رادیوگرافی (MRI) کل بدن به منظور بررسی این تومورها مورد توجه قرار گرفته است.

### **وضعیت بینایی چگونه است؟**

حفظ بینایی برای بیماران نوروفیبروماتوز نوع دو در اولویت بالایی است، چرا که آنها ممکن است دست دادن میزان قابل توجهی شنوایی را تجربه کنند. از دست دادن بینایی هم می تواند مادرزادی (از زمان تولد) و یا اکتسابی (در دوران کودکی یا بزرگسالی) باشد.

علل غیر توموری از دست دادن بینایی شامل آب مروارید (کاتاراکت) و غده های خوش خیم شبکیه است. همانطور که قبلا اشاره شد، ضعف عضلات بالایی صورت بعد از عمل جراحی تومور شنوایی یک علت شایع از دست دادن بینایی است.

در این موارد، خراش مکرر سطح چشم می تواند به از دست دادن بینایی و حتی کوری منجر شود. بیماران نوروفیبروماتوز نوع دو با ضعف عضلات صورت باید برای حفظ سلامت چشم خود به طور منظم به چشم پزشک مراجعه کنند. روش های جراحی جزئی مانند قرار دادن پلاک های طلا یا پلاتین می تواند به بهبود ضعف پلک کمک کند.

### مشکلات کیفیت صدا و قدرت بلع

خشونت صدا مشکلی است که می تواند در طول زمان (همگام با رشد تومورها) ایجاد شود و یا می تواند به طور ناگهانی (به عنوان پیامد عمل جراحی) رخ دهد. خشونت صدا معمولا نشان دهنده ضعف یک یا هر دو تارهای صوتی در حنجره است. ضعف تارهای صوتی ممکن است با اشکال در بلع مانند سرفه در طول خوردن یا نوشیدن همراه باشد. تارهای صوتی معمولا با نگاه کردن به طور مستقیم به وسیله اسکوپ در مطب پزشک مورد بررسی قرار می گیرد.

**خشونت صدا** را می توان در برخی از بیماران از طریق روش های جراحی جزئی درمان کرد. به عنوان مثال، جراحان با تجربه می توانند به منظور بهبود کیفیت صدا زیر تارهای صوتی پرکننده تزریق کنند. همچنین در برخی موارد، کاشت (ایمپلنت) دائمی می تواند عملکرد تارهای صوتی و گفتار را بهبود بخشد.

**مشکلات بلع** به طور معمول در مطالعه بلع شناسایی (برای مثال، یک باریوم بلع) تشخیص داده می شوند. گفتار درمانی ممکن است از طریق تمرینات و آموزش خود به بهبود بلع بیماران کمک کند. در برخی موارد، اصلاح رژیم غذایی می تواند خطر بلع ناکارآمد را کاهش دهد.

### درد و یا نوروپاتی

درد در نوروفیبروماتوز نوع دو، مشکل شایعی نیست اگر چه در اقلیتی از بیماران رخ می دهد. هنگامی که درد بروز می کند معمولا با عمل جراحی و یا نوروپاتی در ارتباط است. **نوروپاتی** یک بیماری است که با آسیب به اعصاب در بدن همراه است، داروهای متعددی برای درمان نوروپاتی

تایید شده است. این داروها ممکن است به طور کامل (در برخی از موارد) موثر نباشند. بیمارانی که به درد قابل توجهی دچارند باید برای یک ارزیابی جامع به یک متخصص درد مراجعه کنند.

### پس از تشخیص: بعد از آن چی پیش می آید؟

به چه پزشکی نیاز دارید؟

این بستگی به نوع تومور و سن بیمار دارد. اول، واضح است که هر پزشکی در مورد نوروفیبروماتوز نوع دو یا چگونگی درمان مناسب آن آگاهی ندارد. ممکن است به برخی از متخصصان در شهر و یا استان خود دسترسی داشته باشید.

اما برای دسترسی به سایر متخصصان آشنا با نوروفیبروماتوز ممکن است نیاز داشته باشید به مراکز ویژه نوروفیبروماتوز در شهرهای بزرگ، رجوع نمایید.

به عنوان مثال، سمک ممکن است در ابتدای تشخیص برای بیمارانی که در حال از دست دادن شنوایی خود هستند موثر باشد. پیدا کردن یک متخصص شنوایی سنجی و سمک احتمالا می تواند در منطقه و محله خود بیمار انجام شود. اما در مقابل شما اگر به مداخله جراحی نیاز باشد، شما نیازمند یک تیم تخصصی پزشکان نوروفیبروماتوز خواهید بود.

ارتباط خوب با پزشک نیز مهم است. بیمارانی که کم شنوا یا ناشنوا هستند می باید برای برقراری ارتباطات با دفتر شنوایی بیمارستان در تماس باشند. برخی درمانگاه های نوروفیبروماتوز از "ترجمه همزمان خدمات ارتباطی" استفاده می کنند که خدمات ارائه شرح حال را فراهم می کند.

همانطور که برای جمعیت کودکان متخصصینی وجود دارد، کلینیک هایی مرتبط با نوروفیبروماتوز بیمارستان کودکان نیز وجود دارد. شما به احتمال زیاد تمایل دارید که تحت مراقبت بیش از یک پزشک باشید و امیدوارید یکی از آنان به عنوان هماهنگ کننده عمل کند. چه در کلینیک باشید یا نه، شما هماهنگ کننده تیم خود برای خودتان و یا مراقبت از کودکان خود هستید.

این یک لیست از متخصصانی است که ممکن است در مراقبت از بیمار نوروفیبروماتوز نوع دو، دخالت داشته باشند

مشاور ژنتیک

شنوایی سنج

انکولوژیست (متخصص سرطان)

متخصص ژنتیک

جراح مغز و اعصاب	جراح پلاستیک
متخصص اعصاب	روانشناس / مشاور
چشم پزشک	متخصص ریه
متخصص گوش و حلق و بینی	گفتار درمانگر
فیزیوتراپ	متخصص رادیوتراپی

### به خودتان آموزش بدهید (خودآموزی)

سمپوزیوم، کنفرانس پزشکی برای بیماران و خانواده‌های آنهاست که با یک وضعیت پزشکی تشخیص داده شده‌اند.

چندین سمپوزیوم سالانه در کشور وجود دارد. برای پیدا کردن نمونه‌هایی در نزدیکی خودتان به وب سایت، [nfnetwork.org](http://nfnetwork.org) مراجعه کنید (در مورد ایران به وب سایت [www.irannf.com](http://www.irannf.com) مراجعه شود). برای دیدار با افرادی با علائم مختلف نوروفیبروماتوز نوع دو آماده باشید. اگر در مراحل اولیه تشخیص هستید و هیچ علائم ظاهری ندارید، ممکن است برایتان خسته کننده باشد. لطفاً به یاد داشته باشید که همه این افراد با نوروفیبروماتوز نوع دو زندگی می‌کنند و در حال یادگیری در مورد نوروفیبروماتوز نوع دو هستند. جامعه نوروفیبروماتوز نوع دو می‌تواند یک منبع باور نکردنی از حمایت و الهام باشد.

### وب سایت و شبکه‌های آنلاین

شگفتی اینترنت این است که می‌توان آن را یک منبع باور نکردنی از اطلاعات به شمار آورد، تا زمانی که آن اطلاعات مشروع است.

از وب سایت‌های فیلتر شده و لینک‌های موجود در جامعه نوروفیبروماتوز استفاده کنید. در پایان این کتابچه، منابع اضافی نوروفیبروماتوز نوع دو ارائه خواهد شد.

### داروها و مطالعات تاریخیچه طبیعی بیماری‌ها

اگر شما حتی از راه دور به یکی از مراکز نوروفیبروماتوز متصل باشید، از مطالعات آینده در باره داروها و ارزیابی آن‌ها مطلع خواهید شد. مطالعه تاریخیچه طبیعی بیماری‌ها تلاش دارد تا با به دست

آوردن پینش در مورد یک بیماری یا تشخیص خاص به امید مطالعات بیشتر برای درمان موثر، به یادگیری در مورد آن از ابتدا تا آینده پردازد. برای اطلاع از هرگونه مطالعات فعلی پیرامون نوروفیبروماتوز نوع دو به سایت [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) مراجعه و در مرورگر "نوروفیبروماتوز نوع دو" را جستجو کنید.

### **شرکت و حضور در شبکه نوروفیبروماتوز**

میزان این مداخله به شما بستگی دارد. شما می‌توانید سرگروه گروه‌های محلی و یا داوطلب برای یک واقعه باشید. نیازهای مختلفی وجود دارد. شبکه میزان باور نکردنی پشتیبانی و اطلاعات به شما ارائه می‌دهد. این یک تشخیص مادام‌العمر و یک فرصت عالی برای یافتن دوستانی همیشگی است.

### **اهدای بافت**

اهدای یک نمونه تومور به نظر یک گزینه است. شبکه نوروفیبروماتوز نوع دو می‌تواند به شما کمک کند که با آزمایشگاه تحقیقاتی مناسب در منطقه‌تان در تماس باشید. میزان باور نکردنی از تحقیقات و اطلاعات با ارزش را می‌توان با اهدای نمونه به آزمایشگاه به دست آورد. این یک راه عالی برای کمک به پیدا کردن راه حل پازل نوروفیبروماتوز نوع دو است.

برای حضور در فعالیت‌های مربوط نوروفیبروماتوز و یادگیری پیرامون آن در منطقه خود، لطفاً به وب سایت نوروفیبروماتوز مراجعه و یا با ما تماس بگیرید. آدرس و شماره در انتهای این کتابچه درج شده است.

### **جذب سرمایه**

از آنجا که نوروفیبروماتوز نوع دو، اختلالی نادر است، تحقیقات توسط شرکت‌های دارویی و دولت انجام نمی‌گیرد. بنابراین نیاز فراوانی به کمک‌های مالی برای تحقیقات آزمایشگاهی پایه و بالینی وجود دارد. شاید شما بخواهید پولی را برای تحقیقات نوروفیبروماتوز نوع دو در نظر بگیرید. درست زمانی که احساس می‌کنید هیچ کاری از شما ساخته نیست، ممکن است هر چیزی که انجام می‌دهید، یک نتیجه با ارزش به همراه داشته باشد و از آنچه که شما، خانواده شما و جامعه شما قادر به انجامش هستید شگفت زده خواهید شد.

### **دفاع**

از سال ۱۹۹۶، بودجه تحقیقات نوروفیبروماتوز نوع دو توسط کنگره (امریکا) از طریق برنامه‌های کارگردانی شده کنگره تحقیقات پزشکی از وزارت دفاع و از طریق موسسه ملی بهداشت (NIH) تامین شده است. هر سال جامعه نوروفیبروماتوز به رقابت با دیگر بیماری‌های تشخیص داده شده می‌پردازد برای بخشی از یک مجموعه پول که برای تحقیقات پزشکی موجود است. این امر برای سازمان نوروفیبروماتوز، بیماران و خانواده‌هایشان مهم است، که به حمایت از سهم‌مان در این میان پردازیم. راه‌های بسیاری هست که از طریق آن می‌توانید این کار را انجام دهید. ساده‌ترین راه این است که سناتورها و نمایندگان خود را بفرستید و حمایت آنها را بخواهید. قسمت‌هایی از شبکه‌های محلی و ملی در زمان مناسبی از سال و زمانی که بودجه در حال تعیین شدن است این حمایت را فراهم خواهند کرد.

برخی از بیماران نوروفیبروماتوز نوع دو و خانواده‌شان با کارمندان محلی در شهرهای خود ملاقات کرده و گروهی دیگر به پایتخت سفر کرده و با نمایندگان خود به صورت چهره به چهره دیدار می‌کنند.

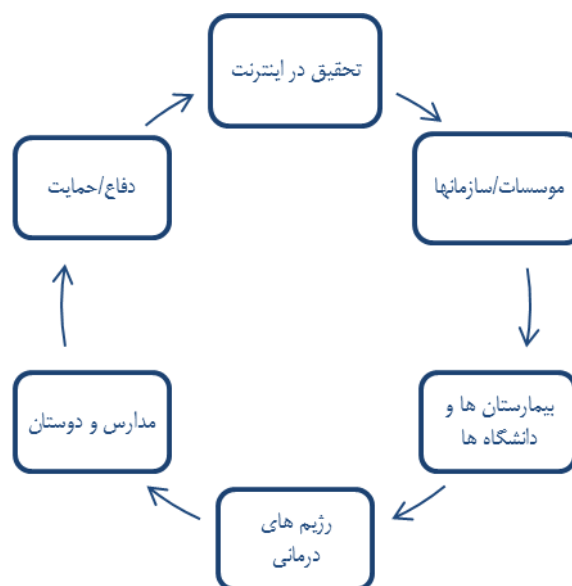
### راهکارهایی مفید برای سازماندهی

نوروفیبروماتوز نوع دو، تشخیص مادام‌العمر است و نگه داشتن تمام آزمایشات، گزارش‌ها و معاینات تخصصی پزشکی آن بسیار دشوار است. برخی از پزشکان برای هماهنگی و مقایسه آسان‌تر، تصویربرداری MRI با همان دستگاه قبل را ترجیح می‌دهند.

نسخه یا لوح فشرده از همه گزارش‌های پزشکی، ام‌آر‌آی و رادیولوژی، گزارش عمل‌ها و گزارش پاتولوژی را از پزشک خود دریافت کنید. در واقع هر گزارش، مانند تمام گزارشات دیگر مهم است.

یک زونکن سه حلقه‌ای با صفحات جداکننده تهیه کنید و یک سیستم که برای شما کارآمد است، انتخاب کنید. نمی‌توانید تصور کنید که این سازماندهی اطلاعات از آغاز کار، چقدر ارزشمند و کمک کننده خواهد شد.





#### چرخه والدین / بیمار

- پس از کشف بیماری، آنها برای پیدا کردن اطلاعات و یافتن امید تلاش می کنند.
- آنها در نهایت سازمان های مناسب برای همکاری را پیدا می کنند
- در نتیجه منابع مناسب را پیدا می کنند.
- آنها شروع به اجرای روش های صحیح می کنند.
- آنها در حال حاضر کارشناسانی محلی هستند.
- آنها برای تغییر چرخه کار می کنند.

زونکن را در هر ویزیت پزشک با خود به همراه داشته باشید و اجازه دهید پزشک هر گزارش مورد نیاز خود را کپی کند، به این ترتیب شما اطلاعات جامع پزشکی در دستان خود دارید که هر کسی ممکن است به آن نیاز داشته باشد. همچنان که مراقبت های بهداشتی دیجیتال تر می شود، این نیز با زمان تغییر خواهد کرد. در هر ملاقات با پزشک یک دفترچه به همراه داشته باشید که بتوانید کلمات کلیدی که پزشکتان می گوید یادداشت کنید. چرا که این تنها شماست که می توانید این روند را طی کنید. قبل از مراجعه به پزشکان متخصص هر گونه سوالی که از آنان دارید یادداشت کنید تا بتوانید اطمینان حاصل کنید که همه چیز را به خوبی پوشش داده اید.

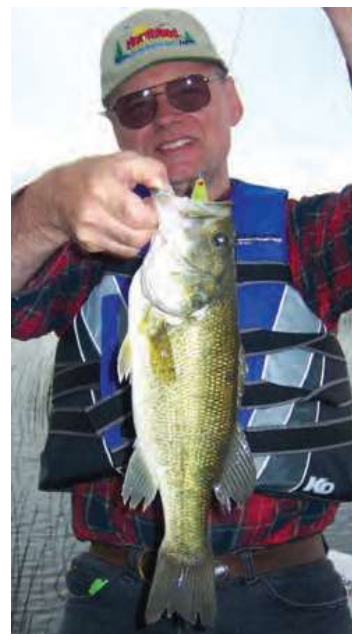
در ادامه پنج داستان از زندگی شخصی افراد مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو، را پیش رو دارید که به معنای واقعی دارند به زندگی خود ادامه می‌دهند.



این فقط یک تصویر کلی از تمامی انسان هایی فوق العاده و خانواده‌های آنان است که در حال حاضر شما بخشی از جامعه آن‌ها هستید.

## داستان های شخصی

### استیو ریزن



استیو ریزن ۶۰ ساله است. او دو فرزند نوجوان دارد و مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو است. او و همسرش دیانا در یک شهر کوچک در مناطق روستایی زندگی می کنند. مواجهه او با نوروفیبروماتوز در سال ۱۹۹۷ بعد از مشورت با متخصص گوش و حلق و بینی برای وزوز گوش، سرگیجه و از دست دادن شنوایی گوش راست شروع شد. پس از آن یک تومور دو سانتیمتری در عصب شنوایی راست او پیدا شد. این تومور در سال ۱۹۹۷ در سن ۴۵ سالگی با جراحی برداشته شد، شش سال پس از آن در ۵۱ سالگی زمانی که توموری در عصب شنوایی دوم (شوانوم دهلیزی) در تنها گوش شنوای باقیمانده او کشف شد، بیماری نوروفیبروماتوز تشخیص داده شد. تلاش برای کاشت حلزون در هنگام عمل جراحی شکست خورد و او کاملاً ناشنوا شد همراه با مشکلات عدم تعادل و بینایی. از آنجا که او تا قبل از تجربه نوروفیبروماتوز نوع دو، برای چهار دهه از سلامت کلی خوبی برخوردار بود، زندگی اش با فهمیدن اینکه مبتلا به نوروفیبروماتوز است کاملاً زیر و رو شد. به طور ناگهانی تحت فشار دنیایی خالی از صدا قرار گرفت بدون هیچ گونه مهارت و یا مکانیزم برای برقراری ارتباط. این امر در کنار مشکلات حرکتی او را مجبور به فروش کسب و کار خود و سازماندهی مجدد

اولویت هایش کرد. به لطف خدا، با ایمان قوی و حمایت های شگفت انگیز خانواده دوست داشتنی و دوستان، زندگی بار دیگر برای او خوب است.

او با انگیزه‌ی انجام هر آنچه می تواند به تحقیقات برای پیدا کردن یک درمان کمک کند، در مطالعه تاریخچه طبیعی نوروفیبروماتوز در موسسه ملی بهداشت در ماه آوریل ۲۰۰۹ ثبت نام کرد و در حال حاضر از طریق سازمان محلی نوروفیبروماتوز در جمع آوری اعانه، پشتیبانی، و شبکه حمایتی خود، مشغول خدمت در کمیته‌ای به نام NF2ACT است که تنها به مسائل نوروفیبروماتوز اختصاص داده شده است. شبکه و دوستی‌هایی که از طریق تاسیس این انجمن ایجاد شده به زندگی همراه با نوروفیبروماتوز او، معنا و مفهوم و هدف جدیدی بخشیده است. امید او به آینده در تشویق دیگران به ادامه دادن و دست نکشیدن از تلاش مشهود است.

## داستان‌های شخصی

### لی مانس



لی مانس در حومه بوفالو، نیویورک زندگی می‌کند و تنها هفت سال داشت که با نوروفیبروماتوز نوع دو، تشخیص داده شد. از آن پس او جراحی‌های مختلف ستون فقرات و مغز، فلج وسیع صورت و از دست دادن جزئی شنوایی را تحمل کرده است. با وجود تمام این‌ها "لی" از چشم اندازی بسیار مثبت به زندگی می‌نگرد و الهام بخش هر کسی است که او را ملاقات می‌کند. خانواده او در همان ابتدا تصمیم گرفتند که به گونه‌ای به یافتن راه حل‌های شناخت و درمان نوروفیبروماتوز نوع دو

کمک کنند. اولین تصمیم آنها شرکت در جمع آوری اعانه‌های مختلف برای اهدای پول به دانشمندان در حال تلاش برای شناخت نوروفیبروماتوز نوع دو بود، امیدوارم منجر به تحقیقات و نتایج بیشتر شود.

"لی" در مطالعه تاریخچه طبیعی نوروفیبروماتوز نوع دو که توسط موسسه ملی بهداشت (NIH) در سال ۲۰۰۹، آغاز شده ثبت نام کرد؛ جایی که او دو بار در سال به آنجا مراجعه می‌کند. در نوروفیبروماتوز نوع دو بیماران در تمام جنبه‌های مختلف اثرات بیماری با کارشناسان و همچنین با دیگر کسانی که با نوروفیبروماتوز زندگی می‌کنند از تمام جنبه‌های زندگی در ارتباطند.

ما در سفر به دنیای نوروفیبروماتوز، افراد فوق العاده‌ای را ملاقات کرده و دوستی‌هایی واقعی برقرار کرده‌ایم که اگر این بیماری نبود هرگز آن‌ها را ملاقات نمی‌کردیم. لی و خانواده‌اش همچنین برای کمک به ادامه کمک‌های مالی در سطح فدرال برای همه کسانی که ممکن است از تحقیقات نوروفیبروماتوز و اثرات آن بر بدن بهره‌مند شوند، تلاش می‌کنند.

لی همچنان بانوی جوان با هوش و کنجکاوی است که عاشق مدرسه، یادگیری و زندگی است. او همه نوع ورزشی لذت می‌برد، اما ورزش مورد علاقه خود او بسکتبال و هر چیزی خارج از منزل مانند قایقرانی، ماهیگیری و اسکی است.

لی کودکی با نوروفیبروماتوز است و این بر زندگی اش تاثیراتی داشته است اما او اجازه نمی‌دهد که نوروفیبروماتوز تعیین کند او کیست. او مصمم است، همراه با خانواده و دوستانش، برای کمک به کشف درمان های مناسب برای نوروفیبروماتوز کمک کند. برای اطلاعات بیشتر در باره "لی" می توانید به وب سایت [www.leahmanth.com](http://www.leahmanth.com) مراجعه کنید.

### داستان‌های شخصی



## الی دی دایر

پانزدهم ژوئن ۲۰۰۷ روزی بود که زندگی من را برای همیشه تغییر داد. من ۱۰ ساله بودم که گفته شد به نوروفیبروماتوز مبتلا هستم. در گوش سمت راست من توموری در حال رشد با شانس کمی برای نجات شنوایی ام وجود داشت.

من با خودم فکرمی کردم، چگونه این اتفاق می‌تواند برای من بیفتد؟  
سال ۲۰۰۸ برای اولین بار تحت عمل جراحی قرار گرفتم و متأسفانه شنوایی خود را از دست دادم. در سال ۲۰۰۹ عمل جراحی دیگری برای برداشتن توموری در پشت چشم من انجام شد. در همین حین، در یک مطالعه پنج ساله تاریخ طبیعی نوروفیبروماتوز در موسسه ملی بهداشت (NIH) ثبت نام کردم. هر شش ماه از شیکاگو به مدت یک هفته به واشنگتن پرواز می‌کردم و در انجام رادیوگرافی (MRI) و تست‌های دیگر و ملاقات با پزشک شرکت می‌کردم. به زودی شنوایی در گوش چپ من شروع به کاهش کرد و ناچار به استفاده از سمعک شدم. برداشتن تومور گوش چپ برای من بسیار مخاطره‌آمیز بود، در اواسط سال ۲۰۱۱، در موسسه ملی بهداشت در یک مطالعه به طول ۱۸ ماه ثبت نام کردم که جوان‌ترین فرد بین ۱۴ نفر بودم. هر سال، تیم ما "الی گیتور" در پیاده روی بزرگ سالانه نوروفیبروماتوز در "ناپرویل" شرکت می‌کند. یک پیاده‌روی به منظور کمک به جمع‌آوری پول برای تحقیقات نوروفیبروماتوز.

مادر دوست من نیز پیاده روی‌های نوروفیبروماتوز را در زادگاهش "افینگهام" آغاز کرده است. ابتلا به نوروفیبروماتوز نوع دو، مرا به دو جامعه کاملاً جدید معرفی کرده است؛ الف) اعضای جامعه ناشنوایان الهام بخش من بودند و به ناشنوا بودن خود افتخار کنم. ب) چشم من به سوی انسان‌هایی شگفت‌انگیز با نوروفیبروماتوز باز شد که واقعا حمایت‌گر و مهربان هستند و من از ملاقات آن‌ها خیلی خوشحالم.

آرزوی من نیز توسط بنیاد بی‌نظیر "یک آرزو کن" محقق شد. سفر به تمام پارک‌های اورلاندو. سفری یک هفته‌ای که برای همیشه به یاد خواهم داشت.

توصیه من به تمام کسانی که با نوروفیبروماتوز نوع دو تشخیص داده شده‌اند این است که بدون توجه به آنچه ممکن است اتفاق بیفتد، خوشحال باشید، هر آنچه دوست دارید انجام دهید و زندگی‌تان را بکنید. من می‌دانم که هستم.

## داستان های شخصی



"مت"، ۳۵ ساله، متأهل و دارای سه فرزند، کارمند یک شرکت بازاریابی و تبلیغاتی در شیکاگو است. او در طول سال دوم در دانشگاه ایندیانا با نوروفیبروماتوز نوع دو تشخیص داده شد. "مت" در طول ۱۵ سال گذشته، با ناشنوایی، فلج صورت، مشکلات بینایی و عدم تعادل زندگی کرده است که حاصل از این بیماری بوده است. همچن یک عمل جراحی ستون فقرات، دو جراحی مغز و شش عمل جراحی چشم داشته است.

مت، بیشتر با تمرکز بر آنچه می تواند انجام دهد به جای آنچه نمی تواند، با نوروفیبروماتوز نوع دو کنار می آید، و این امر او را به سمت شرکت در پیاده روی های نوروفیبروماتوز و جمع آوری کمک مالی برای نوروفیبروماتوز از طریق مناسبت های (ملی) سوق می دهد.

او در تعدادی از مسابقات دو نیز از جمله ماراتن برای اولین بار و اخیرا مسابقات مسافت سه گانه مرد آهنین شرکت کرده است.

مت، در سال ۲۰۱۰ مدرک کارشناسی مدیریت اداری (MBA) خود را از مدرسه واحد کسب و کار دریافت کرده است. این دستاورد دوم چیزی بود که او فکر می کرد به دلیل مشکلات فیزیکی ناشی از نوروفیبروماتوز نوع دو، برای همیشه دور از دسترس او خواهد بود.

مت، از شبکه نوروفیبروماتوز برای آگاهی سازی و کار جمع آوری کمک مالی برای کسانی که با نوروفیبروماتوز سر و کار دارند، سپاسگزار است.

همکاری او با سازمان شبکه محلی نوروفیبروماتوز و ملاقات با پزشکان، سبب شد او در باره کاشت شنوایی ساقه مغز (ABI) آگاهی کسب نماید، با کمک لب خوانی قادر به فهمیدن سخنرانی ها باشد، اطلاعاتی در مورد تشخیص ژنتیکی پیش از اقدام به فرزندآوری و انتقال ژن نوروفیبروماتوز به فرزند کسب کند.



با ادامه حضور در جامعه نوروفیبروماتوز و شرکت در پیاده روی ها، و رویدادهای دیگر، "مت" قادر به حفظ جنبه های خاصی از سلامتی خود است که در کنترل او هستند.



### استفان زیپدا

در سه سالگی، برای استفان زیپدا، تشخیص نوروفیبروماتوز نوع دو داده شد. استفان بارها برای ویزیت های بی شماری برای رادیوگرافی (MRI)، آزمایش شنوایی سنجی و تزریق دارو به بیمارستان رفته است. علاوه بر این، استفان تا به حال تجربه جراحی های متعدد شامل جراحی مغز برای برداشت تومورها تا رفع فشار تومور نزدیک ساقه مغز، به صورت احیای عصبی برای کمک به فلج صورت را داشته است.

علاوه بر صرف ساعت های بی شماری در بیمارستان، نوروفیبروماتوز توانایی شنیدن ساده ترین صداهایی که بسیاری از مردم برای دریافت کمک به کار می برند را نیز از استفان گرفته است. او با مشکل بزرگ برقراری ارتباط به صورت روزانه مواجه است. انزوای اجتماعی یک چالش مداوم برای اوست. نوروفیبروماتوز باعث شده است که هماهنگی اعضای بدن استفان رو به وخامت گذارد به گونه ای که او به طور مکرر به زمین می افتد. اکنون در تارهای صوتی او نشانه هایی از فلج که باعث سختی تنفس و گرفتگی صدا شده است به چشم می خورد.

این اختلال همچنین باعث شده است تا ما متوجه شویم که چقدر خوش شانس بوده ایم. ما آمده ایم تا بسیاری از افراد و سازمان های بزرگ را بشناسیم. همچنین، پزشکان، پرستاران و سایر کارکنان بیمارستان که زندگی خود را برای کمک به افرادی مانند استفان اختصاص داده اند. سازمان هایی مانند شبکه نوروفیبروماتوز که به گونه ای خستگی ناپذیر برای جذب سرمایه به نفع



**افرادی مانند استفان کار ادامه می دهند.** بنیاد "یک آرزو کن" باعث شد استفان بهترین روز زندگی خود را با دیدن قهرمان بچگی خود آقای دیوید اورتیز تجربه کند.

استفان در حال ورود به سال آخر دبیرستان است و برای مرحله بعدی زندگی خود که تحصیلات دانشگاهی است آماده می شود. با توجه به تمام موانع زندگی استفان، او جوانی خنده رو، بامزه، شوخ، برونگرا و شجاع باقی مانده است.

او از بازی های ویدئویی لذت می برد، گشت و گذار در وب در آی پد خود و گاه به گاه گذراندن شب با یک دوست از سرگرمی های اوست.

**این بیماری به همه ما یاد داده است که زندگی را سخت نگیریم و هر روز را در همان روز زندگی کنیم و چیزهای ساده را در زندگی تحسین کنیم.** به عنوان یک خانواده، ما مثبت اندیش باقی خواهیم ماند، امید خواهیم داشت زمانی علاج یا درمانی موثر به وجود خواهد آمد و استفان را قادر به یک زندگی طولانی و سالم خواهد نمود.

## فرهنگ اصطلاحات

---

**Acoustic Neuroma** (now called vestibular schwannoma)

آکوستیک نوروما (یا شوانوما وستیبولار): تومورهایی خوش خیم روی عصب هشت جمجمه ای

**Auditory Brainstem Implant (ABI)**

دستگاهی (ایمپلنتی) است که در حین عمل جراحی برای برداشتن تومور شنوایی کاشته شود و می تواند قسمتی از حس شنوایی را به مغز انتقال دهند.

**Audiometry**

ادیومتری یا شنوایی سنجی: اقداماتی است که محاسبه می کند بلندی صدا برای یک بیمار باید تا چه حد باشد که بتواند آن را بشنود، همچنین اندازه گیری می کند که فرد تا چه میزان قادر به درک زبان گفتاری است.

**Autosomal Dominant**

اتوزومال غالب: اصطلاح مورد استفاده برای توصیف چگونگی انتقال یک بیماری ژنتیکی از پدر و مادر به کودک است. در اتوزومال غالب با احتمال ۵۰ درصد ژن بیماری از یکی از والدین به فرزند منتقل و سبب بیماری او می شود.

## Cancer

کانشسر(سرطان): یک نوع تومور با رشد مستمر است و ممکن است به قسمت های اطراف خود در بدن گسترش یابد.

## Cataract

کاتاراکت: کدورت عدسی چشم است. آب مروارید پیری مواردی است که در سنین بالا رخ می دهد و معمولا توسط اشعه ماوراء بنفش (نور خورشید) ایجاد می شود. آب مروارید نوجوانان در اوایل زندگی و اغلب در زمینه نوروفیبروماتوز نوع دو رخ می دهد.

## Cavernous Sinus

کاورنوس سینوس: بخشی از قاعده جمجمه است که منبع خون بوده و بسیاری از اعصاب جمجمه را در خود جای داده است.

## Chromosome

کروموزوم: یک ساختار ژنتیکی و شامل ژن است. انسان دارای ۲۲ جفت کروموزوم غیر جنسی به علاوه یک جفت کروموزوم جنسی X (ایکس) و Y (وای) از هر والد است. ژن نوروفیبروماتوز نوع دو روی کروموزوم ۲۲ واقع شده است.

## Cochlear Implant (CI)

کوکلار ایمپلنت: نوعی سخت افزار است که در گوش داخلی کار گذاشته می شود. این ایمپلنت ها می تواند احساس شنوایی را به گوش داخلی منتقل کنند.

## Computer Assisted Tomography

سی تی اسکن شکلی از اشعه ایکس سه بعدی است که می تواند از مغز و سایر اعضای بدن تصاویری ایجاد کند.

## Cyber Knife

اصطلاحی با مارک تجاری است که به نوع خاصی از اشعه گفته می شود. دیگر انواع تابش شامل گاما نایف، LINAC (شتاب دهنده خطی)، و تابش پروتون است.

## Eighth Cranial Nerve

عصب هشت جمجمه ای: دارای دو شاخه از جمله عصب شنوایی و عصب دهلیزی است. وظیفه عصب آکوستیک (شنوایی) انتقال صدا از محیط به مغز است و عصب دهلیزی انتقال سیگنال های (پیام ها) تعادل از محیط به مغز را بر عهده دارد.

## Electromyogram (EMG)

الکترومیوگرام: سنجش از عضلات و اعصاب برای تعیین اینکه آیا عملکرد آنها طبیعی است یا نه.

## Ependymoma

اپندیموما: تومورهای خوش خیم (غیر سرطانی) که از سلول های طبیعی در رشته نخاعی بوجود می آین.. در بیماران نوروفیبروماتوز نوع دو، اغلب در محل اتصال مغز و نخاع یا رشته نخاعی رخ می دهد.

## Fifth Cranial Nerve (trigeminal nerve)

عصب پنجم جمجمه ای یا عصب تری ژمینال: انتقال احساسات از چهره به مغز

## Gamma Knife

گاما نایف: اصطلاحی با مارک تجاری است که به نوع خاصی از اشعه گفته می شود. دیگر انواع تابش شامل سایبرنایف، LINAC (شتاب دهنده خطی)، و تابش پروتون است.

## Gene

ژن: یک بخش از DNA در کروموزوم است که انتقال اطلاعات در مورد صفات خاص (به عنوان مثال برای رنگ مو) را بر عهده دارد.

## Magnetic Resonance Imaging

MRI آم.آر.آی: یک نوع تصویربرداری است که در آن تصاویر سه بعدی توسط مغناطیس (بدون پرتو) تولید می شود. این تصاویر معمولاً کیفیت بالایی دارند و برای مشاهده مغز یا نخاع مفید است.

## Meningioma

مننژیوما: تومورهای خوش خیم (غیر سرطانی) در پوشش مغز یا نخاع است.

## Neuropathy

نوروپاتی: یک بیماری عصبی است که در آن سلول های عصبی در بدن مختل می شوند. معمولاً در بیماران به صورت بی حسی، سوزن سوزن شدن یا درد است.

## Radiation Therapy

اشعه درمانی/رادیوتراپی: به عنوان یک روش پزشکی که در به تابش متمرکز است به امید درمان تومورهای یک بخش خاص از بدن. پرتوها را می توان در یک روز (رادیوسرجری) و یا بیش از چند روز (پرتو درمانی) ارائه کرد. دوز تابش با واحد گری Grays اندازه گیری می شود.

## Schwannoma

شوآنوما: تومور خوش خیم (غیر سرطانی) در پوشش عصب است.

## Seventh Cranial Nerve (facial nerve)

عصب هفتم جمجمه ای یا عصب صورتی: اطلاعات را از مغز به عضلات صورت انتقال می دهد. اختلال در عصب هفتم منجر به ضعف عضلات صورت می شود.

### **Third Cranial Nerve (oculomotor nerve)**

عصب سوم جمجمه ای (عصب حرکتی چشم): اطلاعات را از مغز به عضلات چشم انتقال می دهد. اختلال در عصب سوم جمجمه منجر به دوبینی و ضعف حرکات چشم می شود.

### **Tinnitus**

تینیتوس (وزوز گوش): شنیدن صدا (اغلب صدایی مانند صدای زنگ) در گوش، هنگامی که هیچ صدایی واقعی در محیط وجود ندارد.

### **Tumor**

تومور: رشدی غیر طبیعی در بدن است. تومورها می توانند خوش خیم (غیر سرطانی) یا بدخیم (سرطانی) باشند.

### **Vestibular Schwannoma (previously called acoustic neuroma)**

شوانومای وستیبولار (قبلاً به اسم نورمای آکوستیک معروف بود): تومورهای خوش خیم عصب هشتم جمجمه (عصب دهلیزی حلزونی)، هستند که بر شنوایی و تعادل تاثیر می گذارند.

# Understanding Neurofibromatosis Type 2

## An introduction for patients and parents

*John and Linda Manth*  
*Scott Plotkin*



شناخت و درک بیماری نوروفیبروماتوز نوع دو:  
راهنمایی برای بیماران و خانواده های آنان

